



COORDINACIÓN DE LOS SISTEMAS DE ATENCIÓN EN ENFERMEDADES RARAS



JUANA M^a SÁENZ – Delegada
ANE ARETZAGA – Trabajadora Social
www.federpaisvasco.org
 @FEDERpv
 www.facebook.com/FEDERpv

Burgos, 12 DE Noviembre de 2014



FEDER es la voz de...



Problemática COMUNES

Atención

Tratamientos

Ayudas sociales

Gobierno

Industria farmacéutica

Asociacionismo

Educación

Investigación

Información y formación

UN POCO DE HISTORIA

Es una organización sin ánimo de lucro y de ámbito nacional que **SE CONSTITUYÓ EN 1999** con el fin de aunar esfuerzos para hacer visible el grave problema de salud pública que suponen estas enfermedades poco frecuentes.

EN PAÍS VASCO, se instaura la delegación en el año 2008, pero no es hasta el año 2012 cuando comienza su actual actividad

ER y la Unión Europea

- **Programa de acción comunitaria** sobre ER (1999-2003)
- **2ª Programa acción comunitaria** en materia de salud (2008 – 2013)
- **Comunicación 679** de la Comisión Europea define una **estrategia comunitaria global** destinada a ayudar a los estados miembros en materia de diagnóstico, de tratamiento y de atención a los 36 millones de ciudadanos de la UE que sufren una ER
- En 2009 se aprueba una **recomendación del consejo** de Europa relativa a una acción en el ámbito de las ER

Ambito Estatal

- Aprobada por Consejo Interterritorial 6/2009
- Líneas estratégicas de actuación
 1. Información sobre ER
 2. Prevención y detección precoz
 3. Atención sanitaria
 4. Terapias
 5. Atención socio-sanitaria
 6. Investigación
 7. Formación



Servicio de Información y Orientación
sobre Enfermedades Raras

918 221 725

Teléfono gratuito – doako telefonoa
siopaisvasco@enfermedades-raras.org

orphanet

¿Cuál es la situación actual respecto a la **ATENCIÓN** en ENFERMEDADES POCO FRECUENTES en **País Vasco**?

NORMATIVA



2011 **Plan de acción de la estrategia de enfermedades raras en la comunidad Autónoma del País Vasco** conjunto de medidas para avanzar en el conocimiento, atención y coordinación en investigación de las ER de Euskadi

La Orden de 22 de mayo de 2012/17 ha creado **el Consejo Asesor de enfermedades raras** como órgano consultivo para el asesoramiento técnico e información en estas enfermedades.

DECRETO 473/2013, de 30 de diciembre, de creación y funcionamiento **del Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Euskadi**.”.

ORDEN de 23 de julio de 2014, del Consejero de Salud, por la que se establece **la definición de caso registrable y las variables** que deben constar en la declaración de casos al **Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Euskadi**.

Gobierno Vasco Consejería Sanidad

CREACION DEL CONSEJO ASESOR

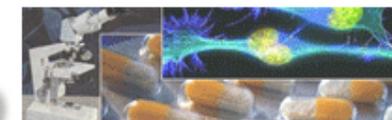
PLAN DE ACCIÓN EN EUSKADI

Creación Consejo Asesor ER

- Conocer la situación en la CAPV
- Colaborar a nivel internacional
- Colaborar con el Registro IIER
- Historia electrónica común AP-AE



Instituto
de Salud
Carlos III



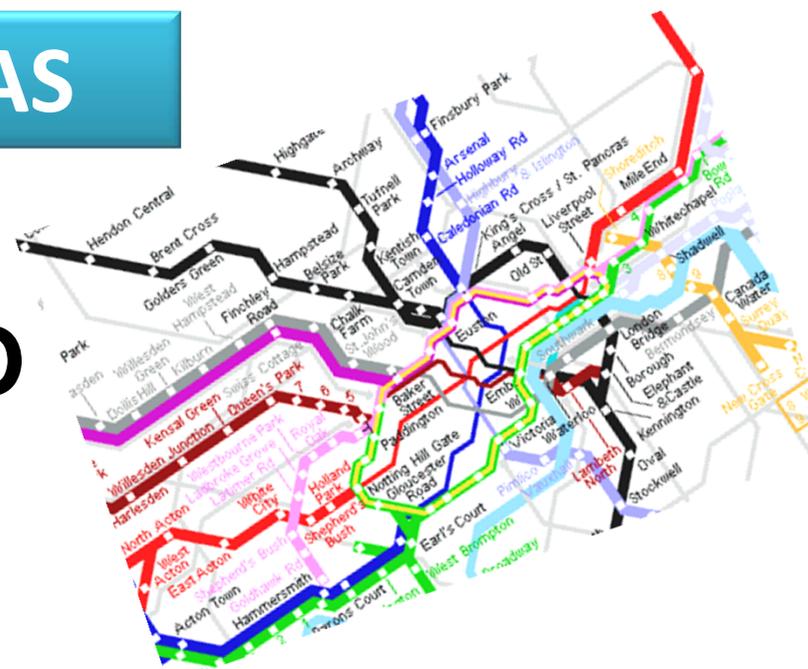
PLAN DE ACCIÓN EN EUSKADI

CONJUNTO DE MEDIDAS

➤ **CONOCIMIENTO**

➤ **ATENCIÓN**

➤ **COORDINACIÓN**



Plan de acción de la estrategia de enfermedades raras en la Comunidad Autónoma del País Vasco

- Registro de EERR
- Desarrollo del Plan de Genética
- Promover y colaborar con el sistema CSUR del SNS
- Modelo organizativo asistencial para la CAPV
- Continuar ampliando los programas de prevención, diagnóstico precoz y cribado
- Asegurar la accesibilidad a los medicamentos y productos sanitarios necesarios y coste-efectivos
- Formación a los profesionales
- Investigación
- Colaboración de las Asociaciones de Pacientes
- Estudio de las necesidades socio-sanitarias de estos pacientes

REGISTRO DE LAS ER

IDENTIFICAR FUENTES

MARCO LEGAL DEL REGISTRO DE ER

GRUPO DE TRABAJO JUNTO CON INSTITUTO CARLOS III

DEFINICIÓN DE LAS MÍNIMAS VARIABLES COMUNES

CONECTADO CON LAS DIFERENTES FUENTES DE INFO

CREACIÓN DE BASE DE DATOS

ACUERDO EN LA CLASIFICACIÓN DE LAS ER



PLAN DE GENÉTICA

1

Aprobar y desarrollar

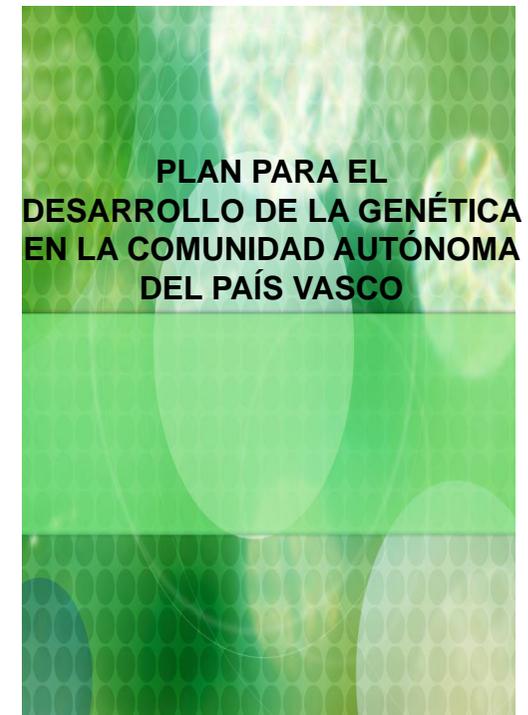
2

Implementación del Plan en la CAPV

- **SERVICIO DE REFERENCIA** en Genética clínica en el H.U. Cruces
- **LABORATORIO DE GENÉTICA** H.U. Basurto y H.U. Álava
- **CARTERA DE SERVICIOS DE GENÉTICA** en los laboratorios de los H.U. Cruces, Basurto, Álava y Donostia

PLAN DE GENÉTICA

- Ampliación progresiva de programas de cribado neonatal (2006, 2010, 2011, 2012)
- Plan de genética
 - Asesoramiento genético
 - Confirmación diagnóstica ER
 - Pendiente desarrollo
 - Recursos



Consejo Genético

Proceso de comunicación por el cual las personas afectadas y sus familiares con riesgo de padecer una enfermedad son informados de la **probabilidad** de que ésta pueda ser **hereditaria**, además de ofrecer información sobre la manera de prevenirla o mejorarla y dar la ayuda necesaria para poder tomar una decisión libre sobre la conducta a seguir

Las personas y su consentimiento

Consentimiento:

- manifestación de la voluntad libre y consciente,
- válidamente emitida, precedida de la información adecuada,
- por una persona capaz o por su representante autorizado.

MODELO ORGANIZATIVO ASISTENCIAL

OBJETIVOS:

- ✓ Simplificar el proceso
- ✓ Alcanzar la máxima eficiencia
- ✓ Optimizar el servicio

UNIDAD FUNCIONAL DE ER EN PAÍS VASCO

UNIDADES EXPERTAS O DE REFERENCIA

UNIDAD BÁSICA ÁREA DE SALUD

ATENCIÓN ESPECIALIZADA

ATENCIÓN PRIMARIA

MODELO ORGANIZATIVO ASISTENCIAL

ESTABLECER FLUJOS DE DERIVACIÓN SENCILLOS Y TRANSPARENTES

CONTINUIDAD ASISTENCIAL Y TRATAMIENTO MULTIDISCIPLINAR

APROVECHAR LAS UNIDADES ACREDITADAS DE OSAKIDETZA

FIABILIDAD Y SEGURIDAD DEL DIAGNÓSTICO

FACILITAR EL CONSEJO GENÉTICO

GESTIONAR LA DERIVACIÓN

TRATAMIENTO MÁS EFICAZ

EFICIENCIA DEL PROCESO

SEGUNDA OPINIÓN



ATENCIÓN SOCIOSANITARIA

- Publicar **nuevos baremos para la calificación de discapacidad**, de acuerdo a la Ley General de la discapacidad y a los criterios establecidos en la CIF (**Clasificación Internacional del Funcionamiento de la Discapacidad y la Salud**)
- Establecer criterios homogéneos en el **protocolo de valoración de las ER** que garantice la equidad en todas las CCAA
- Formar a los **valoradores de discapacidad en enfermedades poco frecuentes** para garantizar que hacen una valoración adecuada.

INVESTIGACIÓN

ESCASA

CONSECUENCIAS POSITIVAS

b+o
eusko fundazioa
Fundación Vasca de Innovación
e Investigación Sanitarias



FINANCIACIÓN TRADICIONAL NO SE ADAPTA

INVESTIGACIÓN

- En pocos años ha cobrado enorme relevancia la obtención, utilización, almacenaje y cesión de las **muestras biológicas** con **fines de diagnóstico** y de **investigación**.
- La **investigación biomédica** y en ciencias de la salud es un instrumento clave para mejorar la calidad y la expectativa de vida de los ciudadanos y para aumentar su bienestar.

Medicina translacional

Centro de Investigación de
Enfermedades Raras, CIBERER

Distribución geográfica de los
grupos de investigación

Distribución Geográfica



ACCESO A MMHH

BUEN MEDICAMENTO: Disponible en el país donde vive y que sea asequible.

FACTORES QUE INTERVIENEN

- Designación del medicamento huérfano
- Protocolo de asistencia
- Autorización de comercialización
- Valor terapéutico
- Precio y reembolso



MEJORA ACCESO A MMHH

- Facilitar acceso a medicamentos huérfanos y nuevas terapias

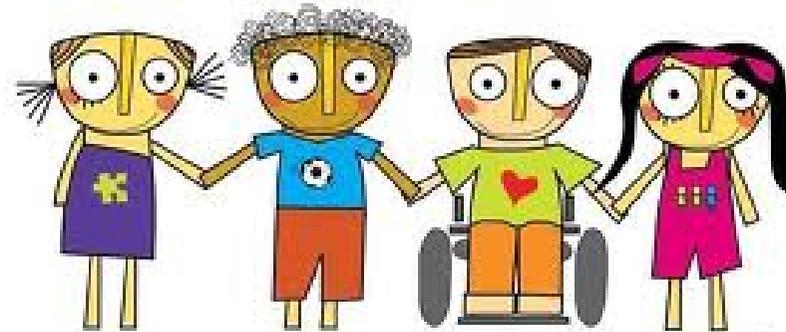
- Equilibrio entre beneficio / riesgo
- Vigilar riesgo de efectos adversos
- Seguridad del paciente



- Potenciar la investigación de MH

- Diseñar F para revertir efecto de ciertas mutaciones

Cuestión de Actitud



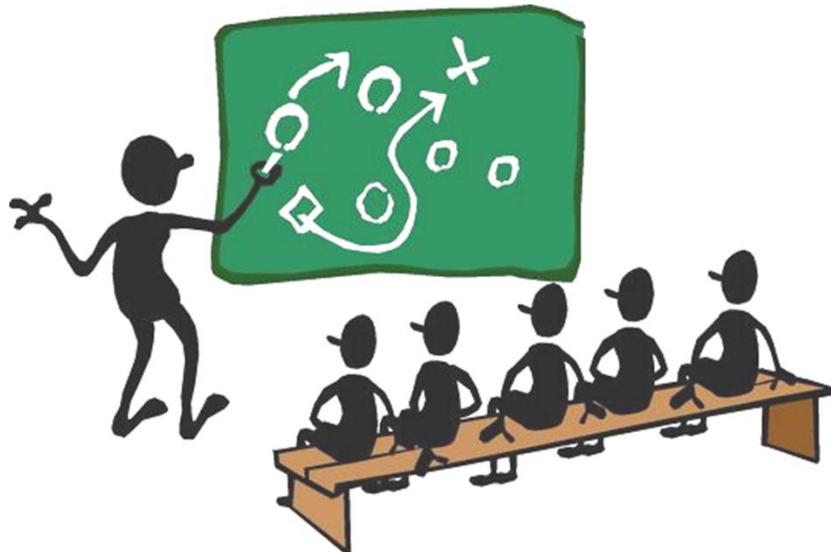
habilidades diferentes ¡Nuestra fuerza!

- Educación Inclusiva
- Currículo adaptado
- Equipos multidisciplinares de atención
- Evaluaciones psicopedagógicas ajustadas
- Buena predisposición por parte del profesorado y las instituciones.

FORMACIÓN A PROFESIONALES

FORMACIÓN CONTINUADA

ACCESO A RECURSOS ELECTRÓNICOS



PAPEL DE PACIENTE ACTIVO

RESUMEN

BUENA PREDISPOSICIÓN Y COMPROMISO POR PARTE DE LAS
INSTITUCIONES VASCAS

SE ESTA CUMPLIENDO EL PLAN DE ACCIÓN DE 2011

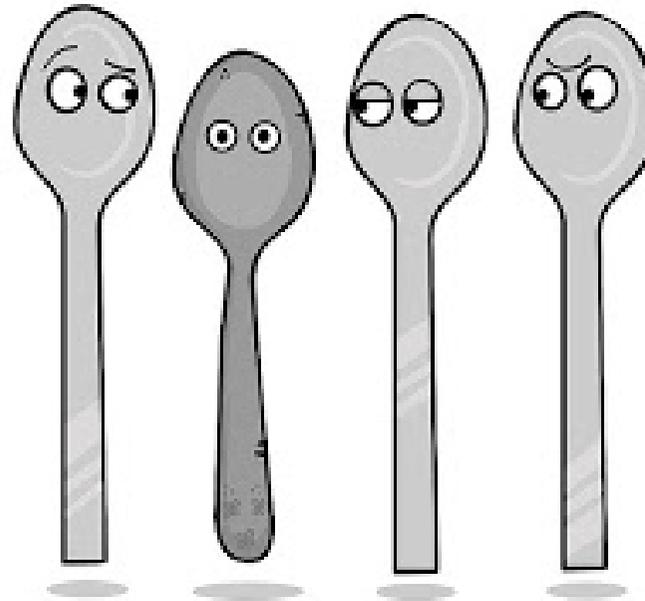
IMPORTANTE LA COORDINACIÓN ENTRE TODOS LOS
AGENTES: SOCIAL, SANITARIO, EDUCATIVO, LABORAL

INVESTIGACIÓN, GENÉTICA Y ACCESO A MMHH PUNTOS
PENDIENTES DE ABORDAJE

AMBITO LABORAL ES EL GRAN OLVIDADO

FALTA MUCHO TRABAJO POR HACER

En este mundo hay muchas
personas, algunas extrañas, otras
raras, diferentes y todos son
únicos



**Todos somos diferentes,
todos UNICOS**

ESKERIK ASKO!!

